(Aus der Universitäts-Augenklinik. [Direktor: Prof. *Birch-Hirschfeld.*])

Kasuistischer Beitrag zur „Myotonischen Dystrophie" mit Katarakt.

Inaugural-Dissertation

der

medizinischen Fakultät der Albertus-Universität
zu Königsberg i. Pr.

zur

Erlangung der Doktorwürde

in der

Medizin, Chirurgie und Geburtshülfe

vorgelegt von

Wilhelm Arthur Schmidt
in Königsberg i. Pr.

BERLIN 1919.
VERLAG VON S. KARGER
KARLSTRASSE 15.

Sonder-Abdruck aus der Zeitschrift für Augenheilkunde. Bd. 41.

MIDDEL & LEFSON G.M.B.H.
BERLIN SW.

Dem Andenken meiner Eltern!

Jakobson leitete seine Arbeiten über die Beziehungen der Veränderungen und Krankheiten des Auges zu Allgemeinleiden und Organerkrankungen aus dem Jahre 1885 mit den Worten ein; „Über die Häufigkeit des Zusammentreffens von Augenkrankheiten mit allgemeinen Leiden werden wir volle Rechenschaft nicht eher ablegen können, als bis zu jedem Krankenexamen eine eingehende Berücksichtigung der Beschaffenheit und Funktion des wichtigsten Sinnesorganes ebenso notwenig gehören wird, wie die physikalische Untersuchung mit Stethoskop und Plessimeter."

Um wieviel mehr gilt die darin enthaltene Forderung für die heutige Zeit, in der sich Kenntnisse und Erfahrungen über die Beziehungen zwischen Augen- und Allgemeinleiden erheblich vertieft haben. Es gibt kaum ein Organ des menschlichen Körpers, dessen Erkrankung nicht auch das Auge in Mitleidenschaft ziehen kann. Und so muß nicht allein der innere Kliniker die Augenuntersuchung für seine Zwecke berücksichtigen, sondern auch der Augenarzt darf an der Untersuchung des Gesamtorganismus seiner Patienten nicht vorübergehen. Führen doch oft gerade Sehstörungen in erster Linie die Erkrankten zum Augenarzt, der dann als das weit gravierendere ein bisher unbemerkt gebliebenes Allgemeinleiden feststellt und die Allgemeinbehandlung veranlaßt, welche das Leben des Betreffenden zu erhalten und zu verlängern imstande ist. Innige Zusammenarbeit des praktischen Arztes, inneren Klinikers, Neurologen und Okulisten haben hier das Fruchtbringendste geleistet.

Wenn heute unsere Kenntnisse über den Zusammenhang von Affektionen des Zentralnervensystems, akuten und chronischen

Infektionskrankheiten und Intoxikationen zum Auge recht gefestigte und weitgehende sind, so gilt das noch nicht in dem Maße von bestimmten Linsentrübungen und Allgemeinleiden. Wenngleich auch hier schon seit lange eine Reihe von Zusammenhängen aufgedeckt ist, so das gleichzeitige Vorkommen und eine gewisse Abhängigkeit des Stars bei Zuckerkrankheiten, Tetanie, Struma, Basedow und Vergiftungen (Ergotin, Naphtalin), so herrscht doch bisher noch Dunkel über die Entstehungsweise vieler Starformen.

Seit einigen Jahren hat nun ein eigenartiges, für den praktischen Arzt immerhin seltenes Krankheitsbild, bei dem ebenfalls ein häufiges Vorkommen von präseniler Katarakt bedeutungsvoll ist, in der neurologischen und ophthalmologischen Literatur steigende Beachtung gefunden, die „myotonische Dystrophie", wie *Curschmann* sie nannte. Die dabei auftretende myotonische Katarakt ist deshalb für die Augenheilkunde von außerordentlichem Interesse, weil sie interessante Streiflichter auf die Pathogenese der Katarakt im allgemeinen wirft und gewisse Prinzipien der Vererbungslehre deutlich macht. Es soll daher im folgenden ein Fall von myotonischer Dystrophie mit Katarakt, der an der hiesigen Universitäts-Augenklinik zur Beobachtung kam, beschrieben und damit das kasuistische Material dieser in vieler Hinsicht bemerkenswerten Krankheit bereichert werden. Bietet doch jeder ausführlich beschriebene sichere Fall in seinen Variationen immer wieder neue Einzelheiten, die für die Forschung von Wert sind. Ehe ich die Mitteilung des Falles folgen lasse, will ich einen Überblick über die bisher in der Literatur bekannt gewordene Entwickelung, Symptomatologie und Stellung der Krankheit geben.

Nach unseren heutigen Kenntnissen und Erfahrungen will es uns nicht mehr recht begreiflich erscheinen, wie man das vielgestaltige Krankheitsbild der „myotonischen Dystrophie" noch bis vor 8 Jahren als zur echten *Thomsen*schen Krankheit gehörig ansehen konnte. Wie kraß der Unterschied der klinischen Krankheitsbilder hervorleuchtet, geht aus *Curschmanns* Worten hervor, wenn er sagt: „Der ganze Mensch scheint bei der *Steinert*schen Krankheit atrophisch geworden. Das Fettpolster ist bei allen Patienten erheblich reduziert, die noch normal funktionierende Muskulatur ist meist elend und schwach; schmaler, dürftiger Knochenbau vervollständigt das Bild. Kurz, die hohlwangige Jammergestalt des atrophischen Myotonikers steht schon beim ersten Blick im lebhaftesten Gegensatz zu den robusten tölpelhaften Athletenfiguren der typischen *Thomsen*schen Krankheit."

Nur die einseitige Betonung des gemeinsamen Symptoms der Myotonie, jener eigentümlichen „Intentionsrigidität" der Muskeln, die durch besondere myotonische Reaktion ausgezeichnet ist und als Grundlage und Hauptstörung angesehen wurde, hatte zu der Annahme geführt, das Leiden ohne weiteres zur kongenitalen Form der Myotonie zu zählen, deren Kenntnis durch die grundlegende, Arbeit *Erbs* (1886) über die *Thomsen*sche Krankheit Allgemeingut geworden war. In den folgenden Jahren hatte man dann eine ganze Zahl atypischer Formen und Varianten beobachtet. Besonders auch das Auftreten von Muskelatrophien bei einzelnen Fällen von *Thomsen*scher Krankheit in mehr oder weniger typischer Weise ist schon in den neunziger Jahren beschrieben worden. Nach *J. Hoffmann* in nicht typischer Form von *Déléage* (1901) *J. Hoffmann* (1897) *Bettmann*, in bestimmter typischer Form von *Jolly* (1896) *Pelizäus* und *Kornhold* (1897) *Schönborn* (1899) *Nogués* und *Syrol* (1899). Es galt damals die Annahme am wahrscheinlichsten, die *I. Hoffmann* in seiner eingehenden Beschreibung 1900 ausspricht, welche die Myotonie „als die primäre Krankheit ansieht, die Muskelatrophie als die sekundäre, als ein Symptom der ersteren".

Steinert gebührt wohl das Verdienst, als erster 1900 trotz aller scheinbaren und wirklichen Verschiedenheiten der bis dahin bekannten Fälle doch die durchgehende Gesetzmäßigkeit in Entwickelung und Lokalisation des atrophischen Prozesses erkannt zu haben. Er hat, übereinstimmend mit einer Schilderung, die in demselben Jahre von den englischen Autoren *Batten* und *Gibbs* auf Grund von 5 eigenen Fällen gegeben wurde, das typische Krankheitsbild des Muskelschwundes der Myotoniker herausgearbeitet und als eine Krankheitseinheit herausgehoben, wie sie heute noch den Kern der Erkrankung bildet.

Hirschfeld hat dann 1911 zuerst die atrophische Myotonie als eine Krankheit sui generis von der *Thomsen*schen Krankheit abgetrennt und damit der Forschung einen neuen Weg gewiesen.

Vor allem war es dann *Curschmann*, der 1912 durch ausgedehnte wertvolle Beobachtungen unsere Kenntnisse über die „myotonische Dystrophie", wie *Steinert* sie schon nannte, bereichert und vertieft hat. Er schloß sich mit *Grund* der Ansicht *Hirschfelds* an und legte neben den muskulären besonderen Wert auf gewisse Allgemeinsymptome, durch die sich das Leiden erheblich und fast prinzipiell von der *Thomsen*schen Krankheit unterscheidet. Wenn auch seit *Curschmann* die Symptomatologie

der Erkrankung keine wesentliche Bereicherung erfahren hat, so ist doch das Krankheitsbild der atrophischen Myotonie in den letzten Jahren durch Mitteilung einer relativ großen Zahl neuer Fälle bezüglich seiner nosologischen Stellung und seiner Pathogenese weiter geklärt und als Krankheitseinheit fester umrissen worden. Das zunehmende Interesse besonders auch von augenärztlicher Seite an der bis dahin anscheinend seltenen Erkrankung, die geeignet ist, einiges Licht auf manche Lehren der Vererbung, die Kataraktgenese und innersekretorische Vorgänge zu werfen und, wie *Hauptmann* meint, die allgemeine Durchmusterung der männlichen Bevölkerung im Kriege, hat viele, sonst vielleicht verborgen gebliebene Fälle in spezialistische Hände geliefert und entdeckt. So erklärt sich die größere Häufigkeit des Leidens, das bisher von dem praktischen Arzt noch wenig gekannt ist, weil seine Symptome, besonders im Beginn, anamnestisch und objektiv wenig in die Augen fallen.

Wenn nun heute die myotonische Dystrophie innerhalb der heredo-familiären Erkrankungen als ein selbständiges Krankheitsbild anerkannt wird, so sind im Laufe der Forschung einzelne Erscheinungen von den Autoren bald mehr gewürdigt, bald in ihrer Bedeutung zurückgestellt worden. So haben die Tübinger Autoren, besonders *Fleischer*, der Katarakt eine prävalierende Stellung eingeräumt und das hereditäre Moment besonders betont, was beispielsweise *Rohrer* im umgekehrten Sinne noch geltend machen will, um die Krankheit von der exquisit erblichen *Thomsen*schen kongenitalen Myotonie zu unterscheiden.

Als erster hat *I. Hoffmann* das häufige Zusammentreffen von myotonischer Dystrophie und Katarakt eingehender mitgeteilt, nachdem schon früher (*Hirschfeld*, *Greenfield*, *Ormond*, *Kennedy*) vereinzelte Beobachtungen in dieser Richtung gemacht waren. Er schätzte das Vorkommen der präsenilen Katarakt bei myotonischer Dystrophie auf 10 pCt. Heute ist dieser Prozentsatz nach den Untersuchungen *Fleischers* wohl ungleich höher. In der Bewertung der Katarakt geht *Fleischer* so weit, sie als ein „Zeichen der in der Generationsreihe fortschreitenden Krankheit aufzufassen, die schließlich zur myotonen Dystrophie führt."

Aus den verschiedenen Namen für das vorliegende Krankheitsbild „Atrophische Myotonie", „Myotonische Dystrophie", „Pluriglanduläre Erkrankung innersekretorischer Drüsen" läßt sich die verschiedene Auffassung von derselben im Laufe der Forschung

erkennen, und man kann danach, wie es *Hauptmann* tut, unschwer drei Etappen der Forschung unterscheiden.

Anfangs glaubte man unter einseitiger Betonung der myotonen Symptome sie als eine Weiterentwickelung der *Thomsen*schen kongenitalen Myotonie durch Hinzutreten muskeldystrophischer Prozesse ansehen zu müssen und nannte sie „Atrophische Myotonie". Als man dann erkannte, daß die myotone Komponente nur eine geringere, wenn nicht untergeordnete Rolle spielte, kam es zu einer völligen Trennung von der Myotonie. Allgemein trophische Störungen wurden gebührend gewürdigt und in den Vordergrund gerückt, auch die Mitwirkung innersekretorischer Drüsen erkannt (*Curschmann*); und wegen der größeren Bedeutung, welche man dem dystrophischen Prozeß beimaß, sprach man von „myotoner Dystrophie". Entsprechend der neueren Forschungsrichtung sieht *Nägeli* den muskeldystrophischen Prozeß als ein gleichwertiges Symptom neben anderen, beispielsweise der Katarakt, an, tritt für eine Trennung von der Muskeldystrophie ein und will nur eine „pluriglanduläre Erkrankung innerer Drüsen" gelten lassen.

Das Krankheitsbild der „myotonen Dystrophie", wie es sich heute darstellt, ist folgendes:

Das Leiden beginnt meist in den zwanziger Jahren, seltener früher. Nach *Fleischer* sollen die Frauen früher, zwischen 25 und 35, die Männer später, zwischen 35 und 45, erkranken. Der Anteil der Geschlechter ist noch nicht genügend geklärt, aber wohl ein annähernd gleicher. Während sich in der Literatur vorwiegend Männer finden, zeigt das Tübinger Material mehr Frauen. Die Entwickelung ist eine langsame, schleichende und dehnt sich in der Regel ohne besonderen Stillstand fortschreitend, aber auch ohne plötzliche Exazerbationen über 10 bis 20 Jahre, ja ein Menschenalter aus. Verlaufsformen wie im Falle von *Hauptmann*, in dem sich der ganze Prozeß innerhalb eines Jahres zu beträchtlicher Höhe entwickelte, gehören zu den Seltenheiten. Ebenso akute Verschlimmerungen in dem sonst chronischen Prozeß. Als erste Krankheitssymptome treten meist myotonische Erscheinungen auf, und zwar klagen die Kranken über Steifigkeit in den Händen oder seltener zuerst in den Beinen, die namentlich morgens, unmittelbar nach dem Aufstehen und bei Kälte hervortritt. Vielfach hört man die Klage, daß sie einen Gegenstand, den sie fest gefaßt haben, nicht gleich wieder loslassen können. Es folgt dann eine Störung der Sprache, die meist als verwaschen, näselnd und

blechern bezeichnet wird. Meist noch später als die Sprachstörung treten dann die eigentlichen Paresen und Atrophien der Körpermuskulatur in Erscheinung, nach der von *Steinert* erkannten stereotypen Gesetzmäßigkeit. Zu den Prädilektionsmuskeln gehören am Kopf außer dem Orbicularis oculi et oris die Kaumuskeln (temporalis und masseter). Im Verein mit der außerordentlich mangelhaften Mimik entsteht daraus die überaus charakteristische Facies myopathica. Von den Halsmuskeln werden allein oder vorzugsweise die Sternocleidomastoidei befallen. Regelmäßig bestehen dystrophische Prozesse an den oberen Extremitäten, und zwar sind überall gewisse distale Muskelgruppen, die Muskeln der Vorderarme, unter ihnen besonders der Supinator longus und die kleinen Handmuskeln, namentlich der Daumen- und Klein-Finger-Ballen, ganz ausgesprochen bevorzugt. Diese durch Bevorzugung des Handvorderarmgebiets, der Sternokleidomuskeln und des Gesichts ausgezeichnete Verteilung der Dystrophie ist der *Steinert*sche Typus, ein Kern, der in allen Fällen wiederkehrt. Und zwar beginnt der Muskelschwund meist in den Vorderarmen und Handmuskeln. Dann folgen die Gesichts- und Halsmuskeln. Die Entwickelung geht im allgemeinen symmetrisch vor sich. Neben und nach den Prädilektionsmuskeln erkrankt wohl am häufigsten die Muskulatur der Unterschenkel, und zwar sind die Strecker bevorzugt. Der Fuß gerät dabei leicht in eine Spitzfußstellung, wodurch der schleppende, schleifende Gang zustande kommt. Ferner kann die Schultermuskulatur befallen und schließlich, wie *Curschmann* sagt, der ganze Mensch atrophisch werden. Dabei ist bemerkenswert, daß es selten zur völligen Lähmung in vereinzelten Muskeln kommt. Die Gebrauchsfähigkeit der Glieder für die leichteren, einfacheren Leistungen des täglichen Lebens kann auch in den schwersten Fällen leidlich erhalten bleiben. Das liegt wohl an der Art der Muskelerkrankung selbst, bei der Entartungsreaktion bisher noch immer vermißt worden ist, was gegen die neuritische Entstehungsweise des Leidens spricht. Dagegen ist regelmäßig die „myotonische Reaktion", die man in eine „aktiv myotonische", „mechanisch myotonische" und „elektrisch myotonische" scheiden muß, nachzuweisen. *Hirschfeld* konnte auch durch Kälteapplikation (Chloräthyl) myotonische Reaktion hervorrufen.

Die *aktiv* myotonische Störung ist spärlich auf wenige Muskelgruppen beschränkt, insbesondere die Muskeln des Faustschlusses und des Fingerspreizens, die Zunge und seltener die Gangmuskeln. Die Kranken sind nicht imstande, die mit einer gewissen Intensität

geschlossene Hand rasch wieder zu öffnen. Die Verwaschenheit der Sprache ist zum Teil auf eine myotonische Störung der Zunge zurückzuführen. An den unteren Extremitäten zeigt sich dann eine Erschwerung beim Aufstehen nach lange eingehaltener sitzender Stellung, was sich namentlich bei den ersten Schritten bemerkbar macht. Dagegen lassen sich *mechanisch* myotonische Störungen in fast allen Muskeln nachweisen. Am deutlichsten allerdings an der Zunge, wo ein leichter Schlag mit dem Perkussionshammer durch Wulstbildung der Muskulatur eine viele Sekunden andauernde Delle hinterläßt. Die *elektrisch* myotonische Reaktion ist ebenfalls an fast allen Muskeln nachzuweisen. Dabei ist die direkte Erregbarkeit vom Muskel aus erhöht, die indirekte normal oder herabgesetzt. Stärkere faradische Reize rufen tonische Kontraktionen mit charakteristischer langer Nachdauer hervor, wie sie *Curschmann* besonders an der Zunge nachweisen konnte. Bei galvanischer Reizung zeigt sich erhöhte Erregbarkeit mit der Veränderung, daß Anoden-Schließungszuckung oft gleich stark oder stärker als K. S. wirkt. Es treten nur Schließungszuckungen auf. Die Zuckungen sind träge und von langer Nachdauer. Bei konstantem Strom sieht man oft ein eigentümlich rhythmisch wellenförmiges Ablaufen von Kontraktionen in der Richtung von der Kathode zur Anode (*Erb*). Bedeutungsvoll für die Auffassung der Dystrophie ist aber, daß Entartungsreaktion nicht vorkommt. Wo sie beobachtet worden ist, konnten *Hauptmann* u. A. Verwechselungen mit ähnlichen Phänomenen der myotonischen Reaktion nachweisen. Atrophie und Myotonie befallen im allgemeinen nicht dieselben Muskelgruppen.

Regelmäßig finden sich auch gewisse Reflexanomalien. Die Sehnenreflexe sind entweder herabgesetzt oder fehlen. So beobachtet man meist ein Fehlen der Achillesreflexe, seltener der Patellarreflexe und der Reflexe der oberen Extremitäten. Die Hautreflexe sind meist vorhanden. Sensible Störungen sind seltener beobachtet, häufiger dagegen gewisse ataktische Gangstörungen. Ebenso ist das für Tetanie charakteristische *Chvostek*sche Phänomen häufiger zu finden.

Besonders erwähnt muß bei dem Muskelprozeß die eigenartige Stimm- und Sprachstörung werden, die auf einer Parese bzw. Dystrophie der Gaumen- und Kehlkopfmuskulatur beruht. Die Stimme wird eigentümlich blechern und die Sprache verwaschen, undeutlich, nasal. Wo die Artikulation leidet, ist meist die myotone Störung der Zunge schuld.

Zu diesen muskeldystrophischen Symptomen treten nun allgemein trophische und sekretorische Störungen, die seit *Curschmann* namentlich in neuerer Zeit steigende Beachtung gefunden haben und sich auf innersekretorische Vorgänge beziehen. Dazu gehören in erster Linie das Fehlen einer palpablen Schilddrüse oder in anderen Fällen Kropfbildung und die Hodenatrophie mit sexueller Hypofunktion. Bei Frauen lassen sich ebenfalls gewisse Zeichen von Bildungshemmung, mangelhafte sexuelle Differenzierung, virile Zeichen (*Meyer*) nachweisen. Deutlicher tritt die Störung allerdings beim Manne in die Erscheinung, die Hoden sind entweder ganz weich oder bis auf Nußgröße geschwunden. Wo sie noch normale Größe aufweisen, ist ihre Funktion schon geschwächt, was sich durch mangelnde Libido, fehlende Erektionen und Pollutionen äußert. Auf die sexuelle Atrophie ist auch der große Prozentsatz der nicht Verheirateten zurückzuführen. Menstruationsanomalien, Aborte bei den Verheirateten und Kindersterblichkeit sind hoch (*Fleischer*).

Einer der *Hauptmann*schen Fälle war dadurch ausgezeichnet, daß er Symptome bot, wie sie bei Erkrankungen der Hypophyse beobachtet werden. Er zeigte die von der Dystrophia adiposogenitalis oder dem Eunuchoidismus her bekannten Symptome einer abnorm geringen Bartbehaarung.

Ein fast regelmäßiger Befund ist der Haarausfall, der zur Bildung einer Stirnglatze führt und den Leuten im Zusammenhang mit der Fascies myopathica ein so charakteristisches Aussehen gibt, daß sie oft schon daran auf den ersten Blick erkannt werden. Seltener sind Anomalien oder Ausfall der Nägel und Zähne, wie man sie früher bei strumektomierten Kranken häufiger sah.

Auf die abnorm starke Speichel-, Tränen- und Schweißsekretion hat *Hauptmann* besonders aufmerksam gemacht. Sie ist auch von anderer Seite beobachtet worden und weist auf Störungen im autonomen System hin. Als innersekretorische Störung aufzufassen ist auch der allgemein schlechte Ernährungszustand, der trotz reichlicher Ernährung dauernd zurückgeht und von allen Autoren beobachtet worden ist, ebenso die dünne, atrophische, durchschimmernde Haut, die häufig im Gesicht beobachtet werden kann. *Nägeli* hat besonders auch auf die Kalkarmut der Knochen aufmerksam gemacht, die zu allerhand Skelettverbiegungen und -veränderungen führt.

Von vasomotorischen Störungen ist häufig Cyanose der

Extremitätenenden zu beobachten. Es besteht die Neigung zum Frösteln, und häufig findet man angefrorene Hände und Füße.

In diesem Zusammenhang nimmt als Symptom eine besonders bevorzugte Stellung die kataraktöse Trübung der Linse ein, deren degenerative Veränderung auf derselben Grundlage entstanden zu denken ist, wie die der anderen ektodermalen Gebilde. *Fleischer* legt der Katarakt seit seinen ausgedehnten Familienforschungen besondere Bedeutung bei, weil sie oft als einziges Zeichen der degenerativen Krankheit in der Ahnenreihe gefunden wird und ihr Vorkommen im Alter von 25 bis 45 Jahren nicht selten das Symptom und die Begleiterscheinung einer myotonischen Dystrophie ist. Weil sie außerdem wegen ihrer Beziehung zu innersekretorischen Störungen für das Problem der Kataraktgenese im allgemeinen von besonderem Interesse ist. Nach *Fleischer* „beginnt die Katarakt bei der myotonischen Dystrophie in gewisser typischer Weise in der hinteren Corticalis mit Trübung des hinteren Pols und sternförmigen radiären Ausläufern, dann mit ähnlichen Trübungen in den vorderen Rindenschichten und mit einer gleichzeitigen, mehr diffusen, in den verschiedensten Schichten der Linse sich findenden feinsten punktförmigen Trübungen. Die Katarakt entwickelt sich dann ziemlich rasch zur totalen weichen Katarakt mit dem jugendlichen Alter entsprechenden kleinen Kern". Dieses morphologisch charakteristische Bild unterscheidet sie deutlich von der Tetaniekatarakt, bei der gerade ein großer harter Kern und perinuklearer Beginn gefunden wird. *Fleischer* begegnete damit der Ansicht *Curschmanns* u. A., der in der myotonischen Katarakt ein latentes Tetaniesymptom erblickte.

In Bezug auf andere Augenveränderungen stehen bisher noch die Beobachtungen von *Löhlein* (1914), der eine beiderseitige teilweise Atrophia nervi optici sah, und der von *Hauptmann* mit einer Abblassung der Papille, die allerdings noch nicht sicher als pathologisch bezeichnet werden konnte, isoliert da.

Zu ergänzen wäre das vielgestaltige Krankheitsbild noch durch gewisse Verschiebungen des morphologischen Blutbildes im Sinne einer Vermehrung der Lymphozyten, Eosinophilen- und Mastzellen und eine Verzögerung der Blutgerinnungszeit, wie sie in letzter Zeit beobachtet worden sind (*Hauptmann*). Auch haben pharmakologische Untersuchungen auf Vago- und Sympathicotonie Störungen im autonomen System erkennen lassen.

Im psychischen Verhalten der Kranken finden wir meist ein mürrisches, verdrossenes und unwirrsches Wesen, eine starke Ab-

nahme der Intelligenz und der geistigen Regsamkeit, sowie moralische und ethische Mängel. Wenn auch in dem einen oder anderen Punkt gewisse Ausnahmen vorkommen, so ist wohl immer eine geistige Minderwertigkeit, namentlich affektive Stumpfheit, zu konstatieren.

Im Anschluß an diese allgemeine Symptomatologie lasse ich die Beschreibung des Falles und des Stammbaumes der Familie Dolief-Lemke folgen.

Vorgeschichte.

a) Familienanamnese.

Das Erheben der eigenen Vorgeschichte und insbesondere der Familienanamnese stieß, wie in vielen dieser Fälle, bei unserem geistig stumpfen und intellektuell recht beschränkten Kranken auf erhebliche Schwierigkeit. Jedes Wort mußte sozusagen einzeln herausgeholt werden. Die meisten Angaben stammen daher von dem intelligenten Vater, dem Bruder und Geschwistern der Mutter, die meiner Untersuchung zugänglich waren.

Von den Urgroßeltern ist wenig bekannt. Die mütterlicherseits sollen gesunde alte Leute gewesen sein und beide goldene Hochzeit gefeiert haben.

Der Großvater Wilhelm Lemke (mütterlicherseits) erkrankte angeblich um das 70. Lebensjahr an Star und wurde auf einem Auge an der Königsberger Universitäts-Augenklinik operiert. Von seinen 5 Geschwistern sind 3 von mir untersucht worden. Davon ist No. 1 (II) des Stammbaumes, die eine der Drillingsgeschwister, die Mutter des Kranken. Sie leidet, ohne daß sie es bisher gemerkt hat, an beiderseitigem Rindenstar (links fast total, rechts beginnend) und weist deutlich myotonisch-dystrophische Störungen auf. Die beiden anderen Drillingsgeschwister sind leider der Untersuchung nicht zugängig, sollen aber gesund sein, verheiratet und je 8 Kinder haben. Eine 66 Jahre alte Schwester ist angeblich in den Kriegsjahren sehr nervös geworden, leidet viel unter Kopfschmerzen und Augentränen. Ein Bruder ist gesund und hat gute Augen. Der Vater des Patienten weist ebenfalls subjektiv und objektiv keine auf myotonische Dystrophie deutende Störungen auf.

Von den beiden Geschwistern des Patienten ist die 28 Jahre alte unverheiratete Schwester geistig minderwertig, kann weder lesen noch schreiben und zeigt schlechte Rechenfähigkeit. Sie leidet unter häufigen Menstruationsstörungen (Metrorrhagien).

Der jüngere Bruder Fritz, 31 Jahre, verheiratet, mit 2 gesunden Kindern, ist der einzige von den 3 Geschwistern, der geistig einigermaßen normale Fähigkeiten besitzt. Er zeigt auf dem linken Auge beginnende Starbildung.

Ein Schwesterkind der Mutter 5 (III) leidet an Retinitis pigmentosa mit sekundärer Sehnervenverfärbung.

b) Eigene Vorgeschichte.

Er selbst soll als körperlich gesundes, ausgetragenes Kind geboren sein und mit einem Jahr laufen gelernt haben. Als Kind stets gesund ge-

wesen. Keine Krämpfe. Mit 6 Jahren zur Schule gegangen. Er habe „schlecht gelernt", konnte nicht gut rechnen, auch soll nach Mitteilung der Schule Potrempchen sein Betragen nicht tadelfrei gewesen sein. Dagegen habe er gut turnen können, „sprang so hoch wie der Lehrer". Mit 10 Jahren habe er eine Zeitlang „an der Lunge gelitten". Mit 16 Jahren habe er schon „mit den anderen Leuten mitgehauen und gestakt", ohne irgendwelche Störungen. 1905 aktiv gedient. Als Soldat habe er dann beim Schneeschippen beide große Zehen angefroren, worauf die rechte abgenommen wurde. Überhaupt sei er leicht „frostig" gewesen. Nach seiner Entlassung vom Militär 1906 mit 9 Mk. monatlicher Rente ist dann der Mutter zuerst eine Schwäche in der rechten Hand an ihm aufgefallen. Er habe Leine und Peitsche nicht mehr recht halten können. Selbst „den Löffel hielt er nicht richtig in der Hand". Als Knecht habe er in dem folgenden Jahrzehnt bis zu seiner Einziehung 1916 häufig die Stellen gewechselt, weil man ihn nicht recht gebrauchen konnte. Auch zur Bahn habe er gewollt, konnte aber „die Farben nicht unterscheiden" und wurde deswegen nicht genommen.

Im November 1916 wieder eingezogen, tat er Garnisondienst beim Ziebaukommando Fischhausen. Er habe nicht viel „anfassen" können. Beim Postenstehen sei er „häufig durchgefroren". Im Sommer 1917 will er zuerst eine Verschlechterung des linken Auges bemerkt haben. Er habe Flieger damit nicht erkennen können. Am 13. X. 1917 sei er dann wegen „Gelenkrheumatismus" ins Festungslazarett Pillau gekommen, wo er „Reißen in den Fingern-, Hand- und Ellenbogengelenken und später auch in den Beinen" gehabt habe. Die Diagnose des Pillauer Lazaretts lautete: „Bronchialkatarrh und Bauchwassersucht." Die Korps-Untersuchungskommission hat ihn jedoch wegen „fortschreitenden Muskelschwundes" als entlassungsfähig bezeichnet. Am 20. X. 1917 zur Einleitung des D. U.-Verfahrens zu seinem Ersatztruppenteil entlassen, habe er wegen Schwäche in den Armen und Beinen keinen Dienst mehr gemacht. Er selbst datiert übrigens sein jetziges Leiden in der Hauptsache von dem zufälligen Erkältungsfieber in Pillau. Am 14. XI. 1917 wird er dann vom Truppenteile der psychiatrischen und Nervenklinik zur Klarstellung der Diagnose überwiesen. Es wurde „myotonische Dystrophie" angenommen. Von der Augenklinik ist damals am 10. 11. 1917 beiderseits Star festgestellt worden und zwar *R.* Katarakta incipiens besonders der Kortikalis *L.* Katarakta fere totalis. In der Nervenklinik ist D. stets durch stumpfes Verhalten auf der Station und mürrisches Wesen aufgefallen. Während seines dreimonatigen Aufenthalts sei er mit Elektrisieren behandelt worden. Trotzdem habe sich sein Leiden „eher verschlechtert". Er habe nicht einmal zur Bahn gehen können. Im Laufe des folgenden Jahres habe dann die Sehkraft der Augen, besonders auch des rechten, weiter abgenommen. Es sei, als ob ein Schleier davor gewesen wäre mit zeitweisem Flimmern. Er wird dann am 4. II. 1919 vom Kreisarzt nach der hiesigen Universitäts-Augenklinik zur Operation geschickt.

Befund.

33 jähriger, mittelgroßer Mann, in mäßigem Ernährungszustand, mit starker Kyphoskoliose der oberen Brust- und einer Lordose der Lenden-

wirbelsäule. Die Muskulatur ist mit Ausnahme bestimmter Regionen am Kopf, Hals, Vorderarmen und Händen genügend entwickelt, fühlt sich aber unter dem darüberliegenden leidlichen Fettpolster schlaff an.

Brust- und Bauchorgane bieten nichts Krankhaftes bis auf eine bemerkenswerte Verlangsamung des Pulses, der klein ist und eine Frequenz von 48 aufweist. Der Urin ist frei von Eiweiß und Zucker.

Besonders auffällig ist von vornherein das starre maskenartige Gesicht, das kaum Falten aufweist, und dessen Haut besonders auf der Stirn etwas Glänzendes, atrophisch Dünnes hat. Das ganze Mienenspiel fehlt dem Patienten. Er ist nicht imstande, die Stirn zu runzeln, die Nase zu krausen oder zu pfeifen. Nur gelegentlich im Affekt habe ich einmal auf der Station eine kaum merkliche Veränderung des Gesichtsausdruckes gesehen. Meist bietet er das eigenartige starre mürrische Aussehen. Deutlich atrophisch ist im Gesicht der Orbicularis oculi. Die Augen liegen in ihren Höhlen zurückgesunken. Es besteht eine leichte Ptosis der Oberlider. Der Lidschluß ist leicht zu lösen. Eine Parese des Orbicularis oris ist an dem meist offenen Munde erkennbar. Die Gegend des Temporalis und des Masseter über bzw. unter dem Jochbogen erscheint eingesunken, wozu der Patient bemerkt, daß sein Gesicht in letzter Zeit stark abgemagert sei So bietet er die typische Facies myopathica.

Bei der von Dr. *Henke* in der hiesigen Halsklinik vorgenommene Untersuchung der Rachen- und Halsorgane zeigt sich, daß die Zunge gerade hervorgestreckt wird und nicht atrophisch ist. Es tritt dabei deutlich myotonische Störung insofern hervor, als sich eine gewisse Muskelrigidität bei den ersten ausgiebigen Zungenbewegungen bemerkbar macht. Der Rachenreflex ist außergewöhnlich stark herabgesetzt. Im Sinus pyriformis fällt erhebliche Speichelansammlung auf. Die Uvula ist nicht verzogen. Gaumenbögen und das Gaumensegel erscheinen nicht atrophisch. Letzteres schließt beim Schlucken und der Phonation nach oben gut ab.

Beim Kehlkopf fällt auf, daß bei tiefer Inspiration die rechte Kehlkopfhälfte nicht so weit auseinandergeht als die linke, und daß der Glottisschluß nach kräftigem Phonieren sich nur allmählich löst. Das ist besonders auffällig bei Aufforderung an den Patienten, nach Phonation tief zu atmen, eine Erscheinung, die als myotonische Störung zu deuten ist. Außerdem schleppt bei der Öffnung der Stimmbänder die rechte Seite nach. Es ist demnach eine Schwäche des Musculus posticus dexter nachzuweisen.

Bei Betrachtung des Halses fällt der stark vorspringende Pomus Adami auf. Die Sternocleidomastoidei sind beide bis auf bleistiftdünne Stränge atrophiert. Die Schilddrüse ist überhaupt nicht fühlbar.

Die Sprache ist gelegentlich, wenn sich Patient gehen läßt, etwas undeutlich verwaschen.

Schulter-, Brust- und Oberarmmuskeln bieten nichts Besonderes. Die Schultergelenke sind beiderseits frei.

Dagegen fällt an beiden Vorderarmen und Händen der Muskelschwund auf. Insbesondere ist der Musculus brachioradialis, rechts mehr als links, stark atrophisch. Außerdem die Daumen und Kleinfingerballen beiderseits, sowie die Interossei, namentlich die Interossei primi dorsales.

Der Faustschluß ist beiderseits von minimaler Kraft. Nach besonders stark intendierter Bewegung ist die Streckung der Finger typisch myotonisch

verlangsamt. Die gestreckten Finger können nach längerer Zeit sofort zur Faust geschlossen werden. Die mechanische Bewegungsstörung ist besonders stark im Mittel- und Zeigefinger. Etwas myotonische Bewegungsstörung auch im rechten Biceps.

Der Bauch tritt stark hervor und wirkt im Stehen direkt als Hängebauch, den Patient „schon immer" haben will. An der Bauchmuskulatur nichts Besonderes.

Ebensowenig an den Oberschenkeln, die sich nur auffallend schlaff anfühlen. Die Waden sind verhältnismäßig kräftig. Im Peronealgebiet deutliche Parese. Andeutung von myotonischer Bewegungsstörung bei intensiver Muskelkontraktion. Die rechte Großzehe ist wegen Erfrierung amputiert, die linke infolge Frostschadens teilweise verkümmert. Die Nägel an den Zehen sind krallenartig umgebogen und bröckeln leicht ab. Ebenso sind die Nägel an den Händen brüchig. Er könne in letzter Zeit die Nägel an der rechten Hand, wenn sie zu lang geworden sind, einfach abbrechen. Kopf-, Bart-, Scham- und Achselhaare sind überall gut entwickelt. Die Zähne zeigen keine Anomalie.

Die aktive myotonische Störung ist am deutlichsten nach Faustschluß, namentlich wenn er mit besonderer Anstrengung ausgeführt wurde. Die Muskelsteifigkeit der Zunge bei intendierten ausgiebigen Bewegungen und ein hierher gehöriges langsames Nachlassen des Glottisschlusses nach Phonation wurden schon erwähnt. Auch zeigt der rechte Biceps nach kräftiger Beugung myotonische Störung, indem ein Strecken des Armes nur langsam möglich ist. Weniger deutlich ist die Störung an den unteren Extremitäten.

Die mechanische Muskelerregbarkeit ist fast in allen Muskeln gesteigert. Es tritt dabei tiefe Dellenbildung auf mit starker Nachdauer. Am deutlichsten zeigt sich diese Erscheinung an der Zunge, wo nach Beklopfen mit dem Perkussionshammer zwischen Muskelwülsten eine Delle längere Zeit bestehen bleibt.

Auch typische elektrische myotonische Reaktion wurde in der hiesigen Nervenklinik festgestellt. Ich übergehe die Einzelheiten dabei, weil von dort über den Fall von neurologischer Seite noch berichtet werden soll.

Die Bewegungen in den Gelenken sind frei. Die Körperhaltung mit der Kyphoskoliose, Lordose und dem Hängebauch — im Verein mit der Facies myopathica — ist die eines alten Mannes. Der Gang ist infolge der starken Lendenlordose leicht watschelnd und bei den ersten Schritten am Boden schleifend. Auch eine gewisse ataktische Störung ist unverkennbar.

Die Kniereflexe sind beiderseits nur schwer auslösbar. Die Achillessehnenreflexe fehlen. Babinski negativ. Abdominal- und Kremasterreflexe vorhanden. Plantarreflexe gesteigert. Triceps- und Unterarmreflexe nicht vorhanden. Romberg negativ.

Das *Chvostek*sche Phänomen beim Beklopfen des Facialis vor dem Ohr ist gesteigert, indem Zuckungen am Mundwinkel, der Nase und den äußeren Augenbrauenpartien eintreten.

Die Sensibilität zeigt sich mit Ausnahme des Gesichts und Halses an der ganzen rechten Körperhälfte gestört im Sinne einer deutlichen Hypästhesie und Hypalgesie, während sie links erheblich gesteigert ist.

Dasselbe gilt auch für den Temperatursinn. Auf der rechten Körperseite kann warm und kalt erst nach längerer Berührung unterschieden werden. Die Tiefensensibilität ist nicht gestört.

Gröbere vasomotorische Erscheinungen an der Haut sind, abgesehen von leichtem Frostgefühl, das der Patient sofort empfindet, nicht vorhanden.

Als Störungen im autonomen System sind starke Speichel- und Schweißsekretionen, vor der Staroperation angeblich auch vermehrte Tränenabsonderung zu erwähnen.

In der Sexualsphäre ist deutliche Hypofunktion erkennbar. D. ist unverheiratet. Die Hoden sind beiderseits außerordentlich klein, atrophisch, etwa nußgroß. Die Libido habe im letzten Jahre ganz nachgelassen. Erektionen und Pollutionen stellen sich in letzter Zeit überhaupt nicht mehr ein.

Das Fehlen einer palpablen Schilddrüse wurde schon erwähnt.

Eine Röntgenaufnahme des Schädels, die s. Zt. von der Nervenklinik veranlaßt wurde, ergab keine erkennbare Vergrößerung der Hypophyse.

Das Blutbild zeigt eine deutliche Verschiebung im Sinne einer Vermehrung der Lymphozyten und Eosinophilen.

Die pharmakologischen Untersuchungen auf Vago- und Sympathikotonie konnten leider nicht mehr angestellt werden, da die Entlassung des Patienten drängte.

Bei dem psychischen Verhalten fällt sein mürrisches stumpfes Betragen auf. Eine genaue Exploration ergibt sehr mangelhafte Kenntnisse, schlechte Rechenfähigkeit und Herabsetzung der Merkfähigkeit. Er kann weder lesen noch schreiben, will auch keine Lesebrille haben.

Zum Schluß gebe ich den Augenbefund wieder, den ich, was das Verhalten der Linse betrifft, den Aufzeichnungen der Universitäts-Augenklinik entnehme, da ich den Patienten erst nach der Operation zu Gesicht bekommen habe. Bezüglich des Beginnes der Sehstörungen kann er nicht ganz bestimmte Angaben machen. Auf dem linken Auge will er schon vor 2 Jahren schlechter gesehen haben, rechts erst seit Frühjahr 1918. Der am 10. XII. 1917 gelegentlich seines Aufenthalts in der Nervenklinik erhobene Augenbefund ergab beiderseits Katarakt (rechts beginnend, besonders in der hinteren Corticalis, links fast total).

Im Februar 1919 wurde dann vor der Operation in der Augenklinik festgestellt: *Rechts* ist die Linse in den subkortikalen Schichten grauweißlich gleichmäßig getrübt. Bei erweiterter Pupille (Homatropin) ist in der Peripherie der Fundus zu erkennen, der anscheinend normal ist. *Links* zeigt die Linse ebenfalls in den subkortikalen Schichten eine dichte weißliche Trübung mit Andeutung von schmalen Speichen. Kein rotes Licht. Starker Schlagschatten. Der Visus beträgt: Rechts = Finger in 1½ Meter, links = Handbewegungen. Projektion prompt.

Die am 10. und 21. II. 1919 von Prof. *Birch-Hirschfeld* bzw. Dr. *Remky* ausgeführte Linsenextraktion ergab beiderseits einen mittelgroßen weichen Kern. Auf beiden Augen fand sich ein zarter Nachstar. Links wurde diszidiert.

Zurzeit sind beide Augen äußerlich reizfrei. Es besteht eine leichte Ptosis der Oberlider. Die Hornhaut ist spiegelnd, ihre Sensibilität aber

deutlich herabgesetzt (bei Berührung mit einem Wattebäuschchen). Die Vorderkammer beiderseits ist tief. Die Iris ist mittelweit, rund und gut reagierend, auch bei Betrachtung mit der Zeißlupe nirgends atrophisch. Links oben besteht ein randständiges künstliches Iriskolobom. Rechts wie links ist ein Nachstar vorhanden, der rechts etwas dichter ist, jedoch das Sehloch im Zentrum gerade frei läßt. Der Visus beträgt:

rechts mit + 12,0 D. $^5/_6$ bis $^5/_5$.

links mit + 11,0 D. $\cong$ + 1,0 D. Zyl. Achse —→ = $^5/_5$.

Am Augenhintergrund ist nichts Krankhaftes wahrzunehmen. Das Gesichtsfeld zeigt außer einer gewissen engeren Begrenzung nach der temporalen Seite keine Besonderheit.

Bei der Prüfung des Farbensinnes läßt sich eine deutliche Störung im Sinne einer Rot-Grün-Blindheit feststellen. Von Prof. *Stillings* pseudoisochromatischen Tafeln werden No. 4, 12, 13, 14, 15 erkannt, 1 und 6 teilweise, die übrigen nicht. *Nagel*sche Proben unsicher.

So bietet der Fall Dolief das klassische Bild der „myotonischen Dystrophie", um es noch einmal zusammenzufassen: die Facies myopathica, den *Steinert*schen Typus des Muskelschwundes (am Gesicht, Sternokleidomuskeln, Vorderarm- und kleinen Handmuskeln), beiderseitige Starbildung, mangelnde Schilddrüse und Hodenatrophie mit Hypofunktion dieser Drüsen. Er zeigt weiter vermehrte Speichel- und Schweißsekretion, die bekannte Veränderung der Nägel, eine lymphozytäre Verschiebung des morphologischen Blutbildes, deutliche Pulsverlangsamung, was ich noch besonders betonen möchte, da das Symptom bisher wenig beachtet zu sein scheint und geistige Minderwertigkeit.

Am wenigsten ausgeprägt ist die Sprachstörung, die nur angedeutet ist, und vollkommen fehlt der Haarausfall (Glatzenbildung).

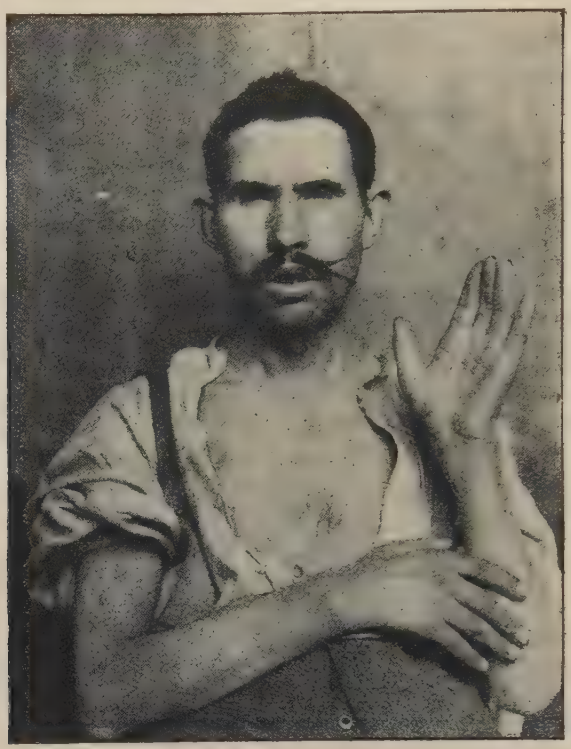
An der hiesigen Augenklinik und auch der Nervenklinik hatten sich bisher Beweise für die Heredität im vorliegenden Falle nicht erbringen lassen, obwohl der Vater des Kranken dort befragt und untersucht wurde. Wie recht *Hauptmann* und *Fleischer* haben, wenn sie den hereditären Faktor für so gesichert halten, daß sie bei fehlender Belastung entweder die Diagnose anzweifeln oder ungenauer Nachfrage die Schuld beimessen möchten, beweist der vorliegende Fall. Die von mir vorgenommenen Familienforschungen in Georgenfelde, Gerdauen und Cranz sind in dem folgenden Stammbaum der Familie Dolief-Lemke niedergelegt und zeigen aufs deutlichste den heredofamiliären degenerativen Charakter des Leidens.

Beschreibung des Stammbaums.

Der Großvater unseres Kranken, Wilhelm Lemke (unter I des Stammbaums) ist nach den Angaben seiner Tochter Maria verehel. Motzkus (4, II) in seinem 69. bzw. 70. Lebensjahr auf beiden Augen an Star erkrankt.

Das eine Auge ist dann in der Königsberger Universitäts-Augenklinik operiert worden.

Von der folgenden Generation, der die Eltern des Patienten angehören, sind der Vater und die Kinder 1, 4 und 5 (II) des Stammbaums von mir untersucht worden. Der Vater bietet keinerlei Störungen im Sinne einer myotonischen Dystrophie.



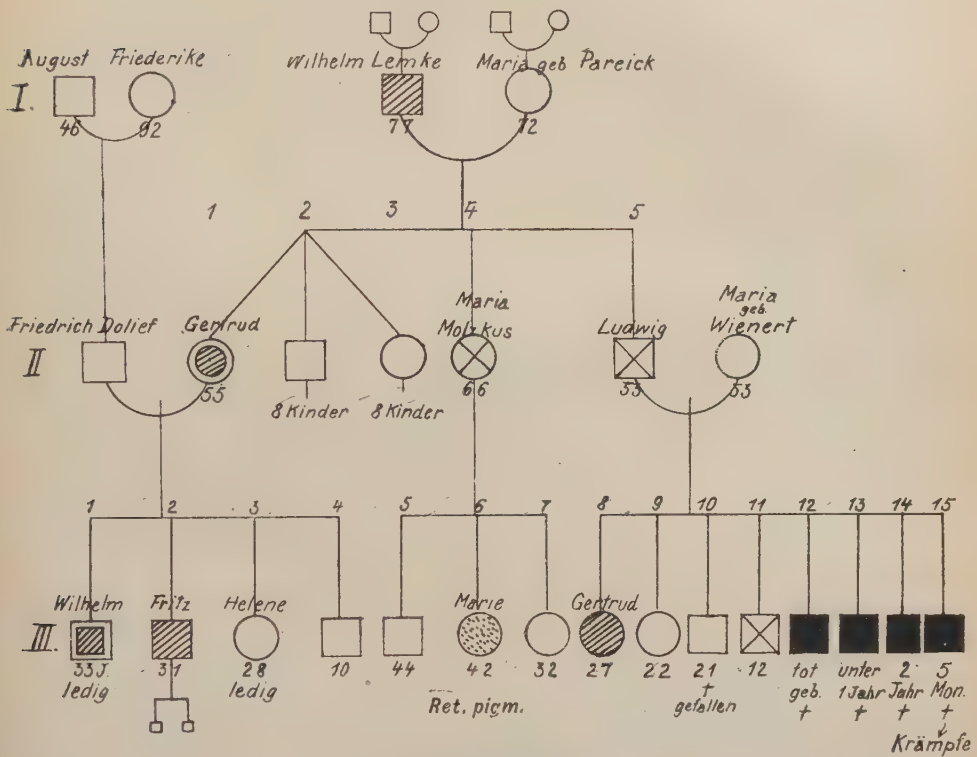
Wilhelm Lemke 1 (III).

Dagegen findet sich bei der von Drillingen stammenden Mutter (1, II) beiderseitige Starbildung (rechts beginnend mit einzelnen radiären Speichen in der hinteren Corticalis, links fast totale Rindentrübung), ohne daß sie bisher davon Kenntnis hatte. Sie macht im ganzen einen jämmerlichen, kachektisch-atrophischen Eindruck, weshalb die typischen Dystrophien am Gesicht, Vorderarm, Hand und Hals nicht direkt in die Augen fallen. Sie sind aber deutlich nachweisbar. Sie zeigt die Fascie myopathica und ausgesprochen myotonische Störung nach Faustschluß. Dabei bleibt der Ringfinger beiderseits noch lange stehen, wie bei der *Dypytren*schen Kontraktur. Sie behauptet bei der Untersuchung, sie sei so sehr „erklammt" und müsse sich erst erwärmen. Auch an der Zunge ist deutliche mechanisch-myotonische Reaktion feststellbar. Früher als junge Frau habe sie über 200 Pfund gewogen. Jetzt sei sie infolge der Grippe so abgemagert. Nach den Angaben

ihrer Schwägerin ist der allgemeine Körperschwund allmählich in den letzten Jahren eingetreten. Auch sei sie nach der Geburt der Kinder „anders" geworden, nachlässiger, so daß „die Wirtschaft zurückging". Zweifellos besteht eine geistige Minderwertigkeit, sie kann weder lesen noch schreiben.

Ihre Drillingsgeschwister 2 und 3 (II) sind leider der Untersuchug nicht zugänglich geworden, sollen aber gesunde kräftige Menschen sein, verheiratet, mit je 8 Kindern.

Stammbaum der Familie Lemke.



Zeichenerklärung.

männlich

weiblich

untersuchte Normale

einfache Katarakt

myotonische Dystrophie mit Katarakt

unter 2 Jahren verstorben

4 (II) will im Kriege viel unter „nervösen Kopfschmerzen“ und Augentränen gelitten haben, bietet aber objektiv keinerlei Befund. Ebensowenig 5 (II).

In der dritten Generation, welcher unser Kranker Wilhelm Dolief selbst angehört, 1, (III) sind die beiden Geschwister und 3 Geschwisterkinder der Untersuchung zugänglich gewesen.

Die 28 jährige ledige Schwester 3 (III) macht denselben geistig stumpfen und intellektuell beschränkten Eindruck wie ihr Bruder. Auf der Schule soll das bei ihr noch mehr hervorgetreten sein wie bei ihm, kann weder lesen noch schreiben und weiß nicht 2 + 2. Sie leidet angeblich häufig unter Störungen der Periode (Metrorrhagien) und muß deshalb die Arbeit versäumen. Sie gerate sehr leicht in Schweiß, „wo die andern noch nicht einmal daran denken“. Schilddrüse nicht fühlbar. Irgendwelche Muskelstörungen nicht nachweisbar.

Der jüngere 31 jährige Bruder 2(III) ist verheiratet und hat 2 gesunde Kinder. Die Augenuntersuchung ergibt bei erweiterter Pupille (Homatropin) sowohl bei fokaler Beleuchtung wie mit dem Lupenspiegel, mehrere punktförmige Trübungen in der temporalen und nasalen Äquatorialzone der hinteren Rinde. Auch er soll nach der Angabe seiner intelligenten Tante geistig nicht vollwertig sein. Sonstige myotonisch-dystrophische Zeichen bietet er nicht. Das letzte Kind 4 (III) ist mit 10 Jahren verunglückt.

6 (III) ist 42 Jahre alt, angeblich seit 5 Jahren augenleidend und nervenkrank und deshalb arbeitsunfähig. Sie fröstele leicht an den Händen und namentlich am Gesicht, hat eine rote Nasenspitze, die sie angefroren haben will. Die Nasenspitze wechselt während des Gesprächs und der Untersuchung häufig die Farbe. Auch klagt sie über einen dauernden, sehr unangenehmen, dünnflüssigen Schnupfen und Augentränen. Früher habe sich mehr als jetzt starkes Schwitzen bemerkbar gemacht; „die Haare ziehen sich aus wie Flachs.“

Nach einem von Geheimrat Prof. *Silex* Berlin vom Oktober 1916 vorliegenden Gutachten leidet sie an „Retinitis pigmentosa mit sekundärer Sehnervenverfärbung“ mit den dazugehörigen Symptomen der Hemeralopie und Gesichtsfeldeinengung. Es besteht eine ziemlich starke Pigmentanhäufung bis in die Macula- und Papillengegend. Die zentrale Sehschärfe hat bereits stärker gelitten. Muskeldystrophische Zeichen sind nicht vorhanden.

Die beiden Geschwister 5 und 7 (III) waren der Untersuchung nicht zugänglich.

Aus der Familie 5 (II) konnten 8 und 11 (III) untersucht werden.

Die 27 jährige verheiratete Gertrud Seeck (III) gibt an, seit ca. 4 Jahren erscheine bei bestimmten Blickrichtungen, besonders bei Lichtwechsel, vor dem rechten Auge ein Fleck, der mit den Augenbewegungen mitgehe. Auch sei sie vorübergehnd kurzsichtig gewesen, so daß sie sich bei der Näharbeit „bald in die Nase gespickt habe“. Darauf habe sie eine Zeitlang ein Glas getragen. Jetzt könne sie jedoch wieder in richtiger Entfernung Zeitung lesen. Die Untersuchung ergibt bei erweiterter Pupille (Homatropin) 3 punktförmige weiße Trübungen der hinteren Corticalis nasal und unten

außen in der Äquatorialzone gelegen. Andere Zeichen beginnender Dystrophie nicht vorhanden.

Der jüngere 12 jährige Bruder macht einen geistig und körperlich normalen Eindruck.

Der gefallene 22 jährige Bruder soll „ein mißratener Sohn" gewesen sein.

3 Kinder sind klein gestorben, eins davon hat an Krämpfen gelitten. Eins ist tot geboren.

Aus dem vorliegenden Stammbaum geht also wieder eklatant der familiär-hereditäre Charakter des vorliegenden Leidens hervor, den ich mit *Fleischer*, *Hauptmann* und *Nägeli* für absolut gesichert halte.

Augenscheinlich ist unserm Kranken die myotonische Dystrophie von der Mutter vererbt worden, die ebenfalls das voll ausgeprägte Bild zeigt, und in der Starbildung des Großvaters sehen wir ein Moment, das auf die Keimschädigung im Sinne einer myotonischen Dystrophie bei ihm hinweist. Wissen wir doch aus *Fleischers* Untersuchungen, daß auch der Altersstar in der aufsteigenden Generationsreihe bei Myotonikerfamilien als ein Zeichen der Krankheit angesehen werden kann. Wir finden ferner das *Heilbronner*sche Gesetz von der degenerativen Progression bei den hereditären Erkrankungen bestätigt, indem Wilhelm Lemke als Angehöriger der I. Generation erst in den *siebziger* Jahren erkrankt, die Tochter (II.) in den *fünfziger* Jahren und ihr Sohn (III.) Wilhelm Dolief schon in den *dreißiger* Jahren von dem Leiden befallen wird. Auch andere Kriterien der hereditär-degenerativen Erkrankungen, wie sie von *Jendrassik*, *Higier* und *Bing* aufgestellt sind:

1. homologe Heredität,
2. homochrone Heredität,
3. endogene Grundlage,
4. unaufhaltsames Fortschreiten der krankhaften Erscheinungen vom Beginn des Einsetzens der Krankheit treffen für den vorliegenden Stammbaum zu.

So sehen wir alle Angehörigen der III. Generation um dieselbe Zeit in den dreißiger Jahren erkranken. Dabei sehe ich die präsenile Katarakt mit *Fleischer* ungezwungen als ein Zeichen der Erkrankung bzw. der Keimschädigung an. Auch das unaufhaltsame Fortschreiten tritt bei unserm Kranken deutlich hervor. Die Anfänge seines Leidens reichen bis 1906 zurück, als er vom Militär als Invalide entlassen wurde und beim Fahren und selbst beim Essen eine Schwäche der rechten Hand verspürte. Seitdem hat es sich während 13 Jahren unaufhaltsam fortentwickelt. Ebenso spricht

alles für eine endogene Grundlage des Leidens, obwohl die Kranken selbst geneigt sind, äußere Einwirkungen und Schädigungen verantwortlich zu machen. So führt D. seine Krankheit ausschließlich auf den Militärdienst zurück und datiert sie von seinem Lazarettaufenthalt in Pillau. Ebenso schiebt die Mutter ihre ganze Schwäche auf die Grippe; aus den Angaben der Angehörigen geht aber hervor, daß sie schon vorher allmählich mehr und mehr körperlich und geistig abgenommen habe, nachlässig und stumpf geworden sei. Auch kann der Garnisondienst im Jahre 1916 für die Erkrankung des Dolief, nicht einmal für deren Verschlimmerung, verantwortlich gemacht werden. Einmal hat er überhaupt wenig Dienst getan, und dann geht aus der Anamnese hervor, daß er in dem Jahrzehnt 1906 bis 1916 dauernd seine Stellen gewechselt hat, weil sein Leiden sich fortwährend verschlechterte, er nichts anfassen konnte und ihn niemand deswegen behalten wollte.

Deshalb ist aber gerade in diesen Fällen die Frage der Dienstbeschädigung von praktischer Wichtigkeit namentlich für die mit dem Leiden nicht so vertrauten Militär- und praktischen Ärzte. Es wird häufiger vorkommen, daß Männer, die im Felde gewesen sind — wir haben gesehen, daß gerade die Jahre zwischen 25 und 40 das Prädilektionsalter für die myotonische Dystrophie sind — und dort oder später erkrankt sind, geneigt sein werden, ihr Leiden auf die Strapazen des Krieges zurückzuführen. Nach dem heutigen Stande unserer Kenntnisse von der myotonischen Dystrophie muß die D. B.-Frage verneint werden, da bislang keinerlei Beweise vorliegen, daß exogene Momente, eventuell Schädigungen durch die Strapazen des Krieges, für die Entstehung mit verantwortlich zu machen sind. Vielmehr sehen wir ganz schicksalsgemäß das Leiden in einem bestimmten Alter in stereotyper Weise und meist auch bestimmter Reihenfolge der betroffenen Organe den Kranken befallen. Es könnten höchstens gewisse Frostschäden, wie in unserem Falle, als D.-B. anerkannt werden.

Besonders bemerkenswert erscheint mir noch der Fall 6 (III) mit Retinitis pigmentosa und Sehnervenverfärbung zu sein, der hier in der Myotonikergeneration III auftritt. Eine Konsanguinität der Eltern liegt nicht vor. Es muß auffallen, daß ein so exquisit hereditär-degeneratives Leiden, wie die Retinitis pigmentosa in diesem Zusammenhang begegnet, ein Leiden, das in dem Vererbungsmodus, dem schleppenden progressiven Krankheitsverlauf, dem Alter der Betroffenen, der häufigen Vergesellschaftung mit hinterer Kortikalkatarakt im späteren Verlauf und geistiger Minder-

wertigkeit viel verwandte Züge mit der myotonischen Dystrophie zeigt, wenn nicht beiden eine gemeinsame Ursache zugrunde liegt. Und wenn *Leber* über die Retinitis pigmentosa sagt, „in späteren Stadien tritt sehr oft Katarakt hinzu und zwar in der Regel in Gestalt einer auf die hintere Corticalis beschränkten, in Sternform vom hinteren Pol ausstrahlenden Trübung. Sie ist bei längerem Bestehen der Krankheit so häufig, daß sie zuweilen für sich allein einen nützlichen Hinweis auf das Bestehen der Krankheit abgibt," so ist die Ähnlichkeit mit der von *Fleischer* beschriebenen Myotoniekatarakt in die Augen fallend. Nach *Leber* sah *Hutschinson* (1866) Chorioretinitis bei 2 Schwestern, von denen die eine an infantiler Lähmung litt. Weiter meint *Leber*, „vielleicht war durch die gleiche Ursache die *Verkümmerung des rechten Vorderarms und der rechten Hand* entstanden, welche *Mauthner* (1868) einmal bei Retinitis pigmentosa beobachtete." Man geht vielleicht nicht fehl, diese „Verkümmerung" als dystrophische Störung bei Myotonie zu deuten. So lassen sich gewisse nahe Beziehungen zwischen der myotonischen Dystrophie mit ihrer morphologisch charakteristischen Katarakt und der Retinitis pigmentosa nachweisen, die gleichfalls häufig von einer charakteristischen sternförmigen Trübung der hinteren Corticalis begleitet ist. Auch soll, wie *Leber* schreibt, „in seltenen Fällen die Pigmentdegeneration durch eine anderseitige Augenerkrankung, *einfache Katarakt* oder Sehnervenatrophie, vertreten werden können. So berichtet nach *Leber Nettleship* (1908) über einen Fall, „in dem Pigmentdegeneration in zwei Generationen erblich war, und in der III. Generation bei der 17 jährigen Tochter nur eine *Cataracta corticalis posterior*, aber keine Pigmentdegeneration vorkam. Wenn man weiter berücksichtigt, daß auch habituelle Kindersterblichkeit abwechselnd mit Pigmentdegeneration in manchen Fällen beobachtet worden ist, so finden wir eine so weitgehende Analogie in diesen beiden hereditär-familiären Krankheitsbildern, daß sich bei ihrem Zusammentreffen in unserm Stammbaum die Annahme aufdrängt, die gleiche innersekretorische Störung liege auch der Retinitis pigmentosa zugrunde. Diese Annahme wird noch durch gewisse für sie sprechende Begleiterscheinungen (vasomotorische Störungen; rote Nase, Schwitzen und Menstruationsstörungen) in unserm Falle gestützt.

Was die Deutung der „myotonen Dystrophie" angeht, so neigen heute die Autoren immer mehr dazu, sie bei den objektiven Veränderungen wichtiger Drüsen, wie der Schilddrüse und der

Keimdrüsen, im wesentlichen auf eine Störung der Drüsen innerer Sekretion zurückzuführen. Denn daß auch andere Blutdrüsen mit beteiligt sind, macht die Eigenartigkeit mancher allgemeiner trophischer Störungen wahrscheinlich. Es fragt sich nur, ob die Erkrankung der Drüsen innerer Sekretionen das primäre ist, oder ob sie ihrerseits bedingt ist durch eine Schädigung zentraler trophischer Apparate des Gehirns, die diesen Drüsen vorstehen. Schon *Erb* hatte die *Thomsen*sche Krankheit als eine Trophoneurose der Muskeln erklärt, und *Curschmann* hatte diese Deutung 1912 auch für die dystrophische Myotonie angenommen, nur mit der Erweiterung, daß auch andere nervöse, sensorische und trophische Apparate mit beteiligt seien. Eine ähnliche Anschauung vertritt *Fleischer*, der besonders in seinen Familienforschungen das ausgesprochen hereditär-familiäre Auftreten der myotonischen Dystrophie nachgewiesen und betont hat, eine Anschauung, die von *Nägeli* und *Hauptmann* und den meisten Autoren geteilt und heute als absolut gefestigt gilt. Meine Stammbaumforschung bestätigt diese Auffassung. Um so verwunderlicher muß es erscheinen, wenn in der neuesten Arbeit (1919) über „Einen besonders vorgeschrittenen Fall von Myotonia atrophica mit auffälliger Gibbusbildung" Dr. *Martha Ruben* sagt; „die Krankheit ist nur selten familiär" oder an anderer Stelle: „ist doch die Myotonia atrophica im Gegensatz zu *Thomsen* immer erworben, selten familiär." Nach unserer Ansicht ist die Anerkennung des hereditären Faktors von prinzipieller Bedeutung für die Auffassung der Krankheit.

Für *Fleischer* gewinnt die präsenile Katarakt, die mit Wahrscheinlichkeit als eine Folge innerer Sekretionsstörungen anzusehen ist, besondere Bedeutung nicht allein für die Pathogenese der myotonischen Dystrophie, sondern für die Lehre der Entstehung der Katarakt im allgemeinen.

Am weitesten geht *Nägeli*, der die myotonische Dystrophie gänzlich aus der Gruppe der Muskelveränderungen ausscheiden und in die innersekretorischen Erkrankungen eingliedern will, wo sie eine scharf umschriebene „pluriglanduläre Erkrankung" mit ausgesprochener Vererbung darstellt. Als letzte Ursache nimmt er eine Störung der Keimanlage für den endokrienen Apparat an.

Hauptmann kann ihm soweit nicht folgen, sondern erkennt nur eine Störung dreier Organsysteme an, des muskulären, zentral nervösen und drüsigen (innersekretorischen). Er sieht keinen Grund, nur innersekretorische Störungen für alle Krankheitsäußerungen verantwortlich zu machen. Dazu muß erst bewiesen

werden, daß auch bei andern Erkrankungen, z. B. der reinen Muskeldystrophie oder der kongenitalen Myotonie, Störungen der inneren Sekretion die muskulären Veränderungen hervorrufen.

Was die pathologisch anatomischen Veränderungen am dystrophischen bzw. myotonischen Muskel betrifft, so haben die wenigen Untersuchungen (*Mönkeberg*, *Heidenhain*) — es liegen bisher wohl überhaupt nur 3 Sektionen von myotonischer Dystrophie vor — noch zu keinem für die Auffassung der Erkrankung ausschlaggebenden Resultat geführt. Es wird ein Ziel der künftigen Forschung sein, solche Untersuchungen womöglich an rasch progredienten Fällen und Angehörigen, die irgendwelche verdächtigen Symptome bieten, anzustellen; vor allem aber auch das Rückenmark und die Stammganglien zu durchforschen.

Die ataktischen Störungen und die häufigen Reflexanomalien finden wohl ihre Erklärung in der Annahme eines Hinterstrangprozesses, wie ihn der eine vorliegende *Steinert*sche Fall, der zur Obduktion kam, gezeigt hat. Soviel können wir allerdings sagen, daß die Muskeldystrophien wegen des Fehlens von Entartungsreaktion und von Schmerzen bei der Entstehung nicht neuritischer Natur sein können. Über die Natur der myotonischen Störung, ob sie oder die Dystrophie das Primäre ist, hat man verschiedene Meinungen gehabt. Richtiger ist es wohl, mit *Hirschfeld* „die Entwickelung beider myopathischer Krankheitssymptome auf dem gleichartig vorbereiteten Boden einer eigenartigen degenerativen Anlage entstanden zu denken". Welche primär ist, hält *H.* für nebensächlich.

Auch an Hinweisen auf eine traumatische Entstehung des Leidens hat es nicht gefehlt (*Tetzner*, *Brasch*). Ebenso sind die Fälle von *Löhlein* und *Hirschfeld* erst nach einem Unfalle bemerkt worden. Indessen scheint nach dem heutigen Stande unseres Wissens die Unfallgenese keinerlei Bedeutung zu haben. Es ist wohl nur die gesteigerte Selbstbeobachtung nach dem Unfall, welche die Kranken auf ihr anscheinend beginnendes, noch verhältnismäßig latentes Leiden aufmerksam macht. Auch sind keinerlei Anhaltspunkte für eine Infektion gegeben.

Wenn ich schließlich meine Ansicht über die myotonische Dystrophie dahin ausspreche, daß ich mit *Nägeli* die Grundlage des Leidens in einer Störung innersekretorischer Drüsentätigkeit sehe, die durch eine im Keim vererbte minderwertige Anlage des endokrinen Apparates oder seines Zentrums im Gehirn bedingt

ist, so bleibt die Frage nach der letzten Ursache, wie es einmal zu dieser Keimschädigung kommt, vorläufig offen. Wir stehen da vor einem ignoramus und vielleicht einem ignorabimus. Vielleicht spielt Blutsverwandtschaft mit ihrer Kumulierung gewisser Schädlichkeiten eine Rolle, wofür mir der Umstand zu sprechen scheint, daß die Erkrankung fast ausschließlich nur unter der Arbeiterklasse vorwiegend ländlicher Bezirke angetroffen wird, wo die Möglichkeiten für Inzucht durchaus gegeben sind.

Wenn sich auch nur in Zukunft diese Anschauung von dem Grundcharakter der myotonischen Dystrophie bestätigen würde, wozu systematische pharmakologische Untersuchungen auf Vago- und Sympathikotonie, die morphologische Blutbeschaffenheit und die Blutgerinnungszeit im Sinne *Hauptmanns* wesentlich beitragen würden, so würden sich vielleicht noch andere verwandte hereditärdegenerative Erkrankungen, beispielsweise die *Friedreich*sche hereditäre Ataxie und, wie ich es auch von der Pigmentdegeneration der Netzhaut andeutete, auf dieselbe große Grundlage stellen lassen und damit ihre innere Verwandtschaft dartun.

Vielleicht ist die Augenheilkunde einmal berufen, wie es nach den Untersuchungen an der Tübinger Klinik den Anschein hat, speziell durch die weitere Erforschung der Genese der Linsentrübung bei myotonischer Dystrophie mehr Licht auf das Geschehen innersekretorischer Vorgänge bei der Erkrankung und ihre etwaige gemeinsame Grundlage zu werfen. Das würde auch eine Förderung des Problems der Kataraktentstehung im allgemeinen bedeuten, die noch keineswegs geklärt ist, wie die neueste Arbeit von *Salus* über dieses Thema beweist.

Zum Schluß sage ich Herrn Prof. *Birch-Hirschfeld* für die Überlassung des Falles und Herrn Dr. *Remky* für sein bereitwilliges Entgegenkommen meinen besten Dank.

Literatur-Verzeichnis.

1. *Birch-Hirschfeld*, Über myotonische Muskeldystrophie. Ztschr. f. d. ges. Neur. u. Psych. 1916. 34. 441—48. — 2. *Curschmann*, Über familiäre atrophische Myotonie. Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk. 1912. 45. 161—202. — Derselbe, Beobachtungen und Untersuchungen bei atrophischer Myotonie. — 3. *Fleischer, B.*, Über myotonische Dystrophie. Münch. med. Woch. 1917. — Derselbe, Über myotonische Dystrophie mit Katarakt. Gräfes Arch. 1918. II/95. — 4. *Grund*, Über atrophische Myotonie. Münch. med. Woch. 1913. 1. 60. — 5. *Hauptmann*, Die atrophische Myotonie. Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk. 1916. 55. — Derselbe, Der heutige Stand der Lehre von der „myotonen Dystrophie" mit Katarakt. Monatsbl. f. Augenheilk.

1918. 576. — Derselbe, Grundlagen, Stellung und Symptomatologie der myotonen Dystrophie. Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk. 1918. — 6. *Heß*, Beiträge zur Frage nach der Entstehungsweise des Altersstars. Arch. f. Augenheilk. 1918. Bd. 83. II. — Derselbe, Pathologie und Therapie des Linsensystems. Im Handb. d. ges. Augenheilk. v. Gräfe-Sämisch. 1911. 3. Aufl. — Derselbe, Über Linsentrübungen und ihre Beziehungen zu Allgemeinerkrankungen. In Vossius Abhandlungen. 1896. Bd. 1. H. 2. — 7. *Higier*, Über die klinische und pathogenetische Stellung der atrophischen Myotonie und der atrophischen Myotonie zur Thomsenschen Krankheit und zur Tetanie. Ztschr. f. d. ges. Neur. u. Psych. 1916. 36. — Derselbe, Pathologie der angeborenen familiären und hereditären Krankheiten, speziell der Nerven- und Geisteskrankheiten. — 8. *Hirschfeld*, Myotonia atrophica. Ztschr. f. d. ges. Neur. u. Psych. 1911. 5. 682. — 9. *Hoffmann, I.*, Katarakt bei und neben „atrophischer Myotonie". Gräfes Arch. 1912. 81. 512—17. — 10. *Löhlein, W.*, Frühkatarakt bei atrophischer Myotonie. Monatsbl. f. Augenheilk. 1914. 52. 453—57. — 11. *Nägeli*, Über Myotonia atrophica, speziell über die Symptome und die Pathogenese der Krankheit nach 23 eigenen Fällen. Münch. med. Woch. 1917. — 12. *Peters, A.* Weitere Beiträge zur Pathologie der Linse. Monatsbl. f. Augenheilk. 1904. II/37. — Derselbe, Die Bedeutung der Vererbungslehre für die Augenheilkunde. Vossius' Abhandlungen. 1911. 8. H. 5. — 13. *Possek*, Schilddrüse und Auge. Monatsbl. f. Augenheilk. 1907. Beilageheft. — 14. *Purtscher, O.*, Über Starbildung nach Kropfoperation. Zbl. f. Augenheilk. 1909. — 15. *Römer*, Erkrankungen der Linse. Lehrb. d. Augenheilk. 1910. — 16. *Ruben, Martha*, Ein besonders vorgeschrittener Fall von Myotonia atrophica (Dystrophia myotonica) mit auffälliger Gibbusbildung. Neur. Zbl. 1919. No. 4. — 17. *Salus*, Zur Frage nach der Entstehung des Altersstars. Ztschr. f. Augenheilk. 1918. Bd. 40. H. 1 u. 2. — 18. *Steinert*, Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk. Bd. 37. S. 58. Bd. 39. S. 168. — 19. *Vogt, A.*, Der Altersstar, seine Heredität und seine Stellung zu exogener Krankheit und Senium. Ztschr. f. Augenheilk. 1918. Bd. 40. — Derselbe, Klinischer und anatomischer Beitrag zur Kenntnis der Cataracta senilis. Gräfes Arch. 1914. 88. 329—69. — 20. *Vossius*, Struma und Katarakt. Ztschr. f. klin. Med. 1904. 55. — 21. *Jendrassik*, Beiträge zur Kenntnis der hereditären Erkrankungen. Ztschr. f. Nervenheilk. 22. 444. — 22. *Leber, Th.*, Die Krankheiten der Netzhaut. Im Handb. d. ges. Augenheilk. Gräfe-Sämisch. Bd. VII. II. Aufl.

Lebenslauf.

Wilhelm Richard Arthur Schmidt. Ich bin als Sohn evangel. Eltern, des Gutsbesitzers August Schmidt und seiner Frau Anna, geb. Voigdt, zu Gut Bromberg, Kreis Goldap (Ostpr.) geboren. Meinen ersten Unterricht erhielt ich im Elternhause und durchlief die Gymnasien in Lötzen und Insterburg, wo ich Ostern 1908 das Zeugnis der Reife erhielt. Darauf bezog ich die Universität Königsberg, um Medizin zu studieren. Im Herbst 1910 bestand ich das medizinische Vorexamen und siedelte darauf nach München über, wo ich 2 Semester verblieb. Im Sommer 1911 kehrte ich nach Königsberg zurück, wo ich am 26. Mai 1913 das medizinische Staatsexamen bestand. Als Medizinalpraktikant war ich von August bis September 1913 an der medizinischen Universitäts-Poliklinik unter Geheimrat *Schreiber* tätig und vom Januar bis August 1914 an der Augen- und Nasen-Ohren-Hals-Abteilung des St. Elisabeth-Krankenhauses unter Sanitätsrat Dr. *Ulrich* und Dr. *Roeske*. Am 1. August 1914 erhielt ich die Approbation als Arzt. Seit Ausbruch des Krieges ununterbrochen an der Front, mit Ausnahme von einigen Monaten im Winter 1916/17 wegen einer in Mazedonien erworbenen Ruhr, lernte ich die militärärztliche Tätigkeit bei der Truppe, bei der Sanitätskompagnie und im Feldlazarett kennen und kehrte mit dem Feld-Artl.-Reg. 82 im Januar 1919 aus Frankreich zurück und verblieb noch bis 20. März dieses Jahres in dessen Freiwilligenverband in Rastenburg. Zur Zeit bin ich Volontärassistent an der äußeren Abteilung des städtischen Krankenhauses Königsberg unter Professor Samter.